

**PRESENTACIÓN DE CASO**

**Un cariotipo anormal: 45, XX t (13q; 14q) 5p<sup>+++</sup>**

**Abnormal Karyotype: 45, XXt (13q; 14q) 5p<sup>+++</sup>**

**Elayne Santana Hernández<sup>1</sup>, Víctor Jesús Tamayo Chang<sup>2</sup>, Julio Armando Sánchez Delgado<sup>3</sup>, Mirsa Rosas Hernández<sup>4</sup>, María Paneque Área<sup>5</sup>**

<sup>1</sup>Especialista de Primer y Segundo Grado en Medicina General Integral y Genética Clínica. Máster en Atención Integral al Niño. Asistente. Centro Provincial de Genética Médica de Holguín. Correo electrónico: esantana@hpuh.hlg.sld.cu

<sup>2</sup>Especialista de Primer y Segundo Grado en Genética Clínica. Máster en Atención Integral al Niño. Profesor Auxiliar. Centro Provincial de Genética Médica de Holguín. Cuba. Correo electrónico: vtamayo@hpuh.hlg.sld.cu

<sup>3</sup>Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral. Máster en Asesoramiento Genético. Profesor Auxiliar. Centro Municipal de Genética de Banes. Holguín. Correo electrónico: julio.delgado@banes.hlg.sld.cu

<sup>4</sup>Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral. Máster en Asesoramiento Genético. Instructora. Centro Municipal de Genética de Banes. Holguín. Correo electrónico: mrosas@banes.hlg.sld.cu

<sup>5</sup>Licenciada en Biología. Departamento de Citogenética. Centro Provincial de Genética Médica de Holguín. Correo electrónico: mpaneque@hpuh.hlg.sld.cu

**Recibido:** 4 de marzo de 2015.

**Aprobado:** 29 de abril de 2015.

---

**RESUMEN**

El cariotipo realizado a una paciente del sexo femenino de 8 años de edad, que estaba siendo estudiada por discapacidad intelectual moderada, dismorfias faciales y en las extremidades, reveló el siguiente resultado: 45, XX t (13q; 14q) 5p<sup>+++</sup>. En este trabajo se reporta el hallazgo cromosómico de una translocación robertsoniana heredada por vía materna combinada con una trisomía parcial del cromosoma 5p.

**DeCS:** Translocacion genética; Trisomía.

---

## ABSTRACT

The karyotype study performed to an 8-year-old female patient, under previous study due to moderate intellectual disability and facial dysmorphias in the limbs, showed the following results: 45, XXt (13q; 14q) 5p+ + +. In this study a chromosomal finding of an inherited Robertsonian translocations by maternal line combined with a partial trisomy of chromosome 5p was reported

**DeCS:** Genetic translocation; Trisomy.

---

## INTRODUCCIÓN

La translocación robertsoniana es la más frecuente aberración cromosómica en humanos, que se produce entre cromosomas acrocéntricos, cuando se produce fusión o fisiones cromosómicas, es decir, a las variaciones en el número de cromosomas que surgen por unión de dos cromosomas acrocéntricos. Se estima que uno de cada 900 individuos es portador de una translocación robertsoniana.<sup>1-3</sup>

Una translocación es balanceada cuando en el intercambio no se pierde ni se gana material genético, entonces el individuo será aparentemente normal. Estos son los llamados portadores de translocaciones balanceadas. Por el contrario, cuando existe pérdida o ganancia de información o material genético la translocación es desbalanceada.<sup>4-6</sup>

Los individuos con translocaciones balanceadas (13,14) no tienen repercusiones médicas aunque algunos pueden tener problemas reproductivos, como fertilidad reducida.<sup>7-9</sup> La importancia de ser portador de una translocación balanceada es que, aunque el individuo es sano, los ovocitos o espermatozoides, pueden tener un desequilibrio cromosómico y como consecuencia, el embrión o embarazo resultante, heredarán este desequilibrio.<sup>9, 10</sup>

Se presenta un caso de un individuo que heredó la translocación robertsoniana, que además presenta trisomía parcial 5p, que debe ser este último el causante de las características fenotípicas de la paciente. Acude a consulta de Genética Clínica del Centro Provincial de Holguín una niña remitida de su área, por presentar discapacidad intelectual moderada, dismorfias faciales y en extremidades.

Se les pide consentimiento a sus padres para examinarla y realizar estudios necesarios. Se tomaron fotos para compararlas y publicar en revistas científicas. Se realizó estudio cromosómico en sangre periférica, empleando técnica convencional (bandas GTG).

## REPORTE DE CASO

Paciente femenina de 8 años de edad, única hija de una madre de 32 años con varios abortos espontáneos, sin otros antecedentes patológicos familiares de interés. Antecedentes prenatales: historia obstétrica de E1P1A3 (espontáneos entre 12-14 semanas). Con estudios bioquímicos y ultrasonográficos normales. Antecedentes perinatales: nace por parto eutócico a las 38 semanas, peso 2800 gramos apgar 8-9.

Antecedentes postnatales: hipotonía durante los primeros 8 meses por lo que tuvo un retardo psicomotor en el primer año de vida, logrando caminar a los 20 meses después de rehabilitarse, acompañado de retardo en el lenguaje.

Al examen físico se observa cara redondeada, con frente ancha, implantación alta del cabello, cejas pobladas y anchas, aumento ligero de cantos internos de las hendiduras palpebrales que se encuentran hacia abajo, así como epicanto inverso ligero, *filtrum* largo, labios gruesos, mala oclusión dentaria, como se aprecia en la figura 1.



**Fig.1.** Características faciales de la paciente.

El examen de las extremidades mostró clinodactílea en el quinto dedo de las manos y cantodactílea de algunos de los dedos de las manos y los pies, como se observa en la figura 2.



**Fig. 2.** Examen de las extremidades.

Se le indica cariotipo en sangre periférica, el cual resultó en 18 metafases de la siguiente forma: 45, XX t (13q; 14q) 5p<sup>+++</sup>, un translocación robertsoniana entre el cromosoma 13 y el 14, en este caso con fusión centromérica y además un aumento de las bandas del brazo corto del cromosoma 5p, significando una trisomía parcial del 5.

Ante este hallazgo se indica estudio cromosómico a ambos padres que resultó:

Madre: 45, XX t (13q; 14q) 9qh<sup>++</sup>, la madre es portadora de esta translocación robertsoniana, con un aumento de heterocromatina 9ph<sup>++</sup>. Fenotípicamente normal.

Padre: 46, XY; 9qh<sup>++</sup>, cromosómicamente normal con solo aumento de la heterocromatina en 9ph<sup>++</sup>, fenotípicamente también normal.

## **DISCUSIÓN**

Las aberraciones cromosómicas de este tipo de translocaciones robertsonianas aun sido muy analizadas. En estudios realizados a portadores de este tipo de translocaciones, la forma de segregación alterna tiene una frecuencia de 33% a 57%, para adyacente I de 16% a 52%, para adyacente II 0% a 39% y para segregación 3:1, 0% a 40%.<sup>1-4</sup>

Por otra parte, la frecuencia de fallas reproductivas tiene una relación con la producción de una proporción alta de gametos con un complemento genético desbalanceado.<sup>5</sup> La frecuencia de descendencias desbalanceadas al nacimiento depende del tamaño y del contenido genético de los segmentos cromosómicos reestructurados. Es por ello, que familias con cambios cromosómicos balanceados detectados por descendencia desbalanceada cromosómicamente, abortos espontáneos o por cualquier otra causa, muestran interés en determinar la probabilidad de tener hijos con múltiples malformaciones y fallas reproductivas.<sup>6, 7</sup>

Analizando lo ocurrido, la meiosis materna tiene mayor probabilidad de ser la causante de estas dos aberraciones, ya que muchos de los gametos femeninos en esta madre deben tener una translocación robertsoniana de este tipo, y al ser fecundados producen cigotos monosómicos trisómicos, que debe ser lo ocurrido en los embarazos abortados.<sup>8-10</sup>

En este caso, producto del entrecruzamiento desigual que se produce en la metafase de la meiosis I, se produce otro evento biológico, la ruptura o translocación del brazo corto del cromosoma 5, provocando una trisomía parcial de este, siendo la trisomía parcial 5p la que explica toda la sintomatología fenotípica en este paciente con discapacidad intelectual moderada, con dismorfias faciales y en manos y pies.

## **REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS**

1. Pylyp LY, Spinenko LA, Zukin VD, Bilko NM. Meiotic segregation of chromosomes 13 and 14 of heterozygous Robertsonian translocation der (13; 14) (q10; q10) carriers. *Tsitol Genet.* 2014 May-Jun; 48(3): 48-53.
2. Choi BH, Kim UH, Lee KS, Ko CW. Various endocrine disorders in children with (13; 14) (q10; q10) Robertsonian translocation. *Ann Pediatr Endocrinol Metab* [internet]. 2013 Sep; 18(3):111-5.
3. Kuroda S, Yumura Y, Yasuda K, Yamanaka H, Takeshima T, et al. Clinical investigation of male infertile patients with chromosomal anomalies. *Hinyokika Kyo.* 2014 Jul; 60(7): 309-13.

4. Volleth M, Heller KG, Yong HS, Müller S. Karyotype evolution in the horseshoe bat *Rhinolophus sedulus* by whole-arm reciprocal translocation (WART). *Cytogenet Genome Res.* 2014; 143(4):241-50.
5. Vozdova M, Sebestova H, Kubickova S, Cernohorska H, Awadova T, Vahala J, Rubes J. Impact of Robertsonian translocation on meiosis and reproduction: an impala (*Aepyceros melampus*) model. *J Appl Genet.* 2014; 55(2):249-58.
6. Kirkpatrick G, Ren H, Liehr T, Chow V, Ma S. Meiotic and sperm aneuploidy studies in three carriers of Robertsonian translocations and small supernumerary marker chromosomes. *Fertil Steril.* 2015 May. 103(5): 1162–1169.e7.
7. Gaboon NE, Mohamed AR, Elsayed SM, Zaki OK, Elsayed MA. Structural chromosomal abnormalities in couples with recurrent abortion in Egypt Turk J Med Sci. 2015; 45(1):208-13.
8. De Krom G, Arens YH, Coonen E, Van Ravenswaaij-Arts CM, Meijer-Hoogeveen M, et al. Recurrent miscarriage in translocation carriers: no differences in clinical characteristics between couples who accept and couples who decline PGD. *Hum Reprod.* 2015 Feb; 30(2):484-9.
9. Kuroda S, Yumura Y, Yasuda K, Yamanaka H, Takeshima T, et al. Clinical investigation of male infertile patients with chromosomal anomalies. *Hinyokika Kyo.* 2014 Jul; 60(7):309-13.
10. Kolgeci S, Kolgeci J, Azemi M, Shala R, Dakas A, Sopjani M. Reproductive risk of the silent carrier of Robertsonian translocation. *Med Arch.* 2013; 67(1):56-9.

---

***Dra. Elayne E. Santana Hernández.*** Especialista de Primer y Segundo Grado en Medicina General Integral y Genética Clínica. Máster en Atención Integral al Niño. Asistente. Centro Provincial de Genética Médica de Holguín. Correo electrónico: [esantana@hpuh.hlg.sld.cu](mailto:esantana@hpuh.hlg.sld.cu)